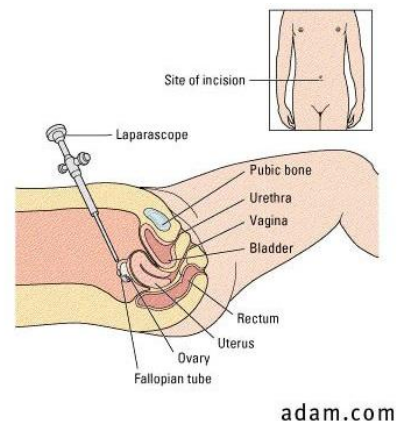


¿Es La Endometriosis Una Enfermedad Genética?

¿Qué es la endometriosis? Para muchas mujeres el proceso de menstruación resulta ser simplemente una molestia o incomodidad. Para otras este proceso está acompañado por dolor severo que afecta el ritmo normal de sus vidas. Nos referimos a mujeres que padecen de **endometriosis**, condición caracterizada por dolor crónico en el área del abdomen, dismenorrea (menstruación muy dolorosa), sangrado vaginal irregular, dispareunia (dolor durante las relaciones sexuales), y posiblemente infertilidad. La endometriosis se produce cuando células que normalmente pertenecen a la cubierta interior del útero (endometrio) se adhieren a los órganos de la cavidad abdominal (ovarios, trompas de falopio, vejiga o intestino). Cuando este tejido de endometrio invade el tejido muscular del útero se le llama **adenomyosis**. Aunque este tejido puede invadir otros órganos, la endometriosis *no es un cáncer*. Los implantes de endometriosis responden a estímulos hormonales del ciclo menstrual, y por lo tanto sangran en coordinación con el sangrado uterino, produciéndose la inflamación que causa los fuertes dolores. Una peculiaridad de la endometriosis es que la intensidad de los síntomas no concuerda necesariamente con la severidad de la condición.

¿Cuán común es la endometriosis?

La endometriosis es uno de los problemas ginecológicos más frecuentes en mujeres de edad reproductiva. En Estados Unidos se estima que 5 millones de mujeres sufren de endometriosis, de las cuáles 30 a 40% son infértiles. En Puerto Rico, estimamos que un 5% de las mujeres de 18 a 55 años tienen la condición, lo cual equivale a 1 de cada 20 mujeres en edad reproductiva. No existen pruebas de sangre específicas para el diagnóstico de la endometriosis. La única manera para diagnosticar con certeza esta condición es mediante una intervención quirúrgica, como por ejemplo la laparoscopia. En este procedimiento, se hace una pequeña incisión en el abdomen y se inserta un tubo con un lente por el cual el ginecólogo puede observar donde se encuentran los implantes endometriales y cuán severa es la condición.



¿Tiene cura la endometriosis?

La endometriosis no tiene una cura definitiva. Existen varias estrategias de tratamiento que simulan estados de embarazo o menopausia y que ayudan a aliviar los síntomas. Estos medicamentos previenen la menstruación, evitando así que los implantes sangren y que se produzca la inflamación. En general, los tratamientos disponibles se basan en disminuir los niveles de estrógeno en el cuerpo, simulando un estado de embarazo o de menopausia. Los bajos niveles de estrógeno en el cuerpo hace que los implantes de endometriosis dejen de crecer y se atrofen, aunque esto ocurre de una manera temporal. Además, durante la laparoscopia el ginecólogo “quema” las lesiones de endometriosis visibles lo cual disminuye significativamente los dolores. Usualmente los ginecólogos recomiendan un tratamiento combinado, es decir laparoscopia seguido de seis meses de tratamiento hormonal. En casos más severos es necesario llevar a cabo una histerectomía (proceso quirúrgico en el cual se remueven los órganos reproductivos- útero y ovarios) para de esta manera disminuir los niveles hormonales y ayudar a que los implantes se desvanezcan. Su ginecólogo podrá informarle acerca del tratamiento más favorable para usted. La selección de la terapia depende de la severidad de los síntomas, la localización y extensión de los implantes, el deseo de quedar embarazada, y la edad de la paciente.

2/26/2013

¿Qué causa la endometriosis?

No se sabe con certeza qué causa la endometriosis. Las causas más aceptadas son la “Teoría de Sampson”, defectos durante el desarrollo fetal, y la predisposición genética. También se ha propuesto que factores inmunológicos y ambientales juegan un rol importante en el desarrollo de esta enfermedad. Según la teoría de Sampson, la endometriosis se produce a causa del flujo retrógrado de la menstruación a través de las trompas de falopio hacia la cavidad abdominal. Parte de este reflujo sanguíneo se implanta en la superficie de los órganos y retiene su función original, causando inflamación. La teoría genética se basa en la observación de que mujeres que tienen una hermana con endometriosis tienen un riesgo mucho mayor de contraer la enfermedad que mujeres que no tienen ningún familiar afectado.

La investigación: esperanza para el futuro

El Programa de Investigación de la Endometriosis de la Escuela de Medicina de Ponce, financiado por los Institutos Nacionales de la Salud, se estableció con el propósito de adelantar la investigación sobre esta enigmática enfermedad. Como parte de este programa se están llevando a cabo estudios para determinar si existe algún componente genético en el desarrollo de la endometriosis. Para esta investigación se están reclutando pacientes de endometriosis que tengan uno o más familiares de primera línea, es decir hermana, hija, madre, tía, o prima, con la condición. A las pacientes y sus familiares cercanos se les pide que donen una muestra de sangre de donde se obtendrá el material genético (ADN) para los estudios moleculares. Este estudio ya nos ayuda a entender mejor cual es el rol de los factores genéticos en la endometriosis y proveerá la información necesaria para diseñar formas de diagnóstico no invasivas y nuevas estrategias de tratamiento. Hemos encontrado que hay variantes genéticas localizadas en el cromosoma 10 que están asociados a un mayor riesgo de endometriosis en nuestra población; además hemos colaborado en dos estudios que han encontrado asociación entre endometriosis y variantes genéticas en los genes de kRas y ApoE. Otro estudio que se está llevando a cabo pretende encontrar marcadores en sangre que faciliten el diagnóstico de esta enfermedad.

La *Fundación Puertorriqueña de Pacientes con Endometriosis* tiene un fuerte componente de educación y apoyo para las pacientes a través de la celebración de talleres educativos y reuniones de grupos de apoyo en la isla. Ayudamos a diseminar información sobre esta enfermedad y sus consecuencias a nivel físico y emocional, y brindamos información y apoyo a la paciente y sus familiares. Si usted ha sido diagnosticada con endometriosis o está interesada en obtener más información sobre el Programa de Investigación de la Endometriosis, puede comunicarse con la Dra. Idhaliz Flores de la Escuela de Medicina de Ponce al 787-840-2575 ext. 2206, Fax: 787-290-0876, e-mail: endopr@gmail.com o visitar la página de internet www.endometriosispr.net. También estamos en los medios sociales: Endometriosis Puerto Rico en Facebook y @endopr2010 en Twitter.



Idhaliz Flores, Ph.D.
Department of Microbiology
Ponce School of Medicine
PO BOX 7004
Ponce, Puerto Rico 00731
(787) 840-2575 ext. 2177

Revised 2/26/2013